Trabalhos Científicos

Título: Os Desafios Da Conduta No Paciente Com Distúrbio Do Desenvolvimento Sexual Ovotesticular Com Diagnóstico Tardio

Autores: DENISE FLYGARE (UNIFESP), BARBARA RIBEIRO (UNIFESP), CARLA PELLEGRINI (UNIFESP), NATHALIA KLAUTAU (UNIFESP), ANA LUIZA DRUMOND (UNIFESP), CAMILLE MINALI (UNIFESP), HANNA CAMILO (UNIFESP), LARA VASCONCELOS (UNIFESP), ANGELA SPINOLA (UNIFESP), ADRIANA SIVIERO-MIACHON (UNIFESP), FABÍOLA ESGRIGNOLI (UNIFESP), LENE GARCIA (UNIFESP)

Resumo: O distúrbio do desenvolvimento sexual (DDS) ovotesticular ocorre pela presença simultânea de tecidos ovariano e testicular no indivíduo. Trata-se de uma condição rara com ampla variação fenotípica, que apresenta desafios no manejo terapêutico e conduta médica, principalmente quando é diagnosticado tardiamente, como no caso a seguir. A.L., 11 anos e 8 meses, masculino, haitiano. Encaminhado por genitália ambígua. No Haiti não tinha acompanhamento médico. Em 2021 iniciou investigação no Brasil. Mãe relata “pênis diferente”, com orifício de saída da urina fora do lugar habitual e testículos não palpáveis. Ao exame físico: Ginecomastia bilateral, falo de 4 cm bem desenvolvido com chordee, hipospádia com abertura uretral perineal, eminências labioescrotal parcialmente fundidas, gônadas não palpáveis e presença de pelos pubianos, Tanner G?P3M2. Realizado exames complementares para investigação: LH 1,8 UI/L (VR>0,3), FSH 6,2 UI/L (VR<10), Testosterona total 63 ng/dL (VR<341), Cariótipo (20 células): 46XX, RM abdome e pelve: À direita estruturas derivadas do ducto mesonéfrico (Wolff) e à esquerda estruturas derivadas do ducto paramesonéfrico (Muller). Não houve dúvidas do paciente e família quanto a adequação ao sexo masculino, sendo indicada retirada do ovário e hemiútero, com possibilidade de preservação do testículo. Em julho/2022 realizada videolaparoscopia diagnóstica que evidenciou gônadas malformadas, realizada gonadectomia bilateral, histerectomia e a ortofaloplastia. Anatomopatológico: Gônada direita displásica tipo ovotesticular e gônada esquerda prototípica com histologia de ovário, confirmando o diagnóstico de DDS ovotesticular.Paciente mantém seguimento com Endocrinologia Pediátrica, iniciou reposição hormonal com testosterona em agosto/2022, evoluiu com redução das mamas, apresentando resultado promissor. Nas crianças com DDS ovotesticular 46XX, cujo diagnóstico é feito após o nascimento, é preferível seguir no sexo feminino, com preservação ovariana visando puberdade espontânea e fertilidade. Porém quando não há diagnóstico precoce, a conduta varia de acordo com a faixa etária e capacidade funcional dos genitais, levando em consideração a definição prévia do sexo psicológico e social junto ao paciente e à família. O tratamento consiste em cirurgia e reposição hormonal correspondentes. O cuidado do paciente DDS ovotesticular é complexo e possui diversos desafios, como o deficitário acesso ao atendimento médico, questões socioeconômicas e culturais, atraso no diagnóstico e a comoção da família pela possível incompatibilidade com o sexo genético, além do fato de ser um distúrbio raro que exige manejo terapêutico delicado, com suporte multidisciplinar, visando qualidade de vida, desenvolvimento sexual e psicológico do paciente.